

تشوه النمو المهلك **Thanatophoric Dysplasia**

ما هو تشوه النمو المهلك (TD) ؟

تشوه النمو المهلك (TD) هو مرض نادر يؤثر على نمو وتطوير العظام (تشوه الهيكل العظمي)، يحدث في حوالي 1 من كل 20,000 إلى 1 من كل 50,000 طفل. يتسم التشوه بشكل رئيسي بأطراف قصيرة وصدر صغير (صدر الضلع) وتجاعيد جلد زائدة وتضخم نسبي في الرأس وجبين بارز. يؤدي تقييد نمو القسم الصدري إلى تقصير تطور الرئتين وعدم كفاية التنفس، مما يؤدي في معظم الحالات إلى وفاة الرضيع في مرحلة الولادة المبكرة.

كيف يحدث TD ؟

هو اضطراب وراثي يتأثر فيه جين (جزء صغير من الحمض النووي) يتحكم في تطوير العظام والأنسجة الأخرى، مما يؤدي إلى تثبيط النمو.

أي الاختبارات يجب أن أجريها خلال فترة الحمل؟

يمكن أن يشتبه في TD قبل الولادة عندما تظهر النتائج السونارية ويمكن تشخيصه لاحقاً من خلال اختبار الجينات الوراثية على الخلايا الجنينية. نظراً لأن بعض النتائج السونارية المرئية في TD قد تشبه مع تشوهات هيكلية عظمية أخرى، يجب إجراء فحص سوناري مفصل من قبل طبيب ذو خبرة، ومناقشة النتائج مع أخصائي الجينات. للحصول على تشخيص نهائيممكن إجراء تدخلي (نقط توجيه الألتراساوند) للحصول على عينة من المشيمة أو سائل السلوق.

إذا كانت نتائج السونار تشير إلى وجود TD يجب تحليل العينة لتحديد الجين المسبب (FGR3) إذا كانت النتائج لا تختلف عن تشوهات عظمية أخرى، قد تجرى تحليلات لمجموعة من الجينات المختلفة، أو قد يتم إجراء دراسة أكثر شمولاً للحمض النووي مثل تسلسل الإكسوم بأكمله.

ما هي الأمور التي يجب متابعتها خلال فترة الحمل؟

قد يكون إنهاء الحمل خياراً مناسباً بسبب انخفاض معدلات البقاء بعد الولادة. في بعض الحالات، يمكن زيادة كمية السائل الأمني حول الطفل (الهيدرامنيوس)، مما يمكن أن يؤدي إلى الولادة المبكرة.

يجب مراقبة حجم رأس الجنين، حيث قد يزداد محيط الرأس بشكل كبير، مما قد يتداخل مع الولادة الطبيعية أو قد تكون وضعية الطفل غير ملائمة لحدوث الولادة بشكل طبيعي. إذا تم إدارة الحمل بتوقع، ستتاح لك الفرصة لتجنب مراقبة التوتر الجنيني أثناء الولادة.

ماذا يعني لطفلي بعد الولادة؟

يُعتبر TD تشوه مهلك إذا ان البقاء بعد الولادة نادر للغاية. لذلك يتم توفير الراحة للرضيع، مع تجنب جهود الإنعاش ودعم الحياة. هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

عادةً، لا يوجد لدى الآباء الذين لديهم طفل مصاب بـ TD احتمالية لحدوث نفس الحالة في المستقبل.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أ طرحها؟

هل يمكنني الحصول على استشارات وراثية؟ ما هو معدل فحص السونار للطفل؟ هل هناك خطر للولادة المبكرة؟ هل هناك خطر بالنسبة لي في حالة الولادة الطبيعية؟

